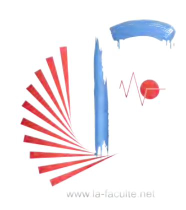
In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful













Résumé cytogénétique :

I- Définitions :

La cytogénétique permet d'étudier le nombre et la structure des chromosomes (génétique chromosomique).

II- Critère de classification :

On classe les chromosomes en fonction de :

- La taille (du plus grand au plus petit)
- La position du centromère :
  - Chromosome métacentrique : avec les deux bras de longueur égale (p=q).
  - Chromosome submétacentrique : avec les deux bras inégaux (p<q).
  - Chromosome acrocentrique : avec les deux bras très inégaux (p<<<q).

III-

Le caryotype : on a identifier 23 paires de chromosomes (22 autosomique + chromosome sexuel X,Y)

Ces chromosomes sont classés de taille décroissante en 7 groupes :

- Groupe A : paire 1 à 3 grand et métacentrique
- Groupe B : 4 et 5 grand et submétacentrique
- Groupe C : 6 à 12 de taille moyenne et submétacentrique
- Groupe D : 13 à 15 de taille moyenne acrocentrique
- Groupe E : 16 à de petite taille métacentrique ou submétacentrique
- Groupe F : 19 et 20 de petite taille submétacentrique
- Groupe G : 12 et22 de petite taille acrocentrique

NB : X fait partis du groupe C et Y du groupe G.

Ce caryotype permet d'identifier les anomalies chromosomiques décelables au microscope optique.

IV- Etude des aberrations chromosomiques :

1- Les anomalies de nombre :

- Les polyploïdies :

Dut à une dispermie (pénétration de deux spz dans un ovule) sont létales, on connait que quelques cas d'enfants triploïde ou polyploïde qui n'ont pas survécus.

- Les aneuploïdies :

Les plus fréquentes, on les classe en

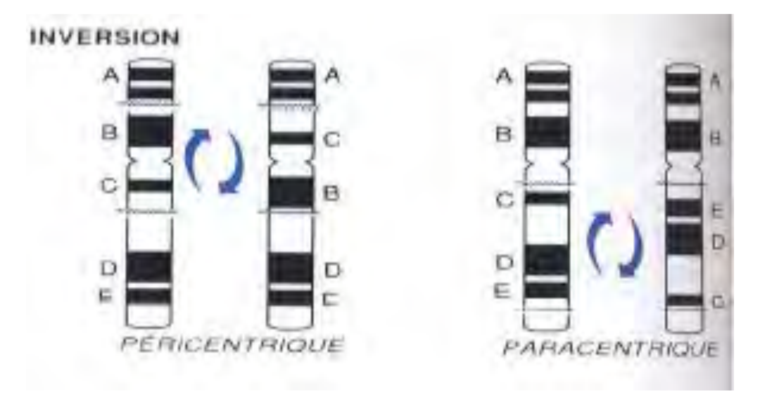
- Aneuploïdie par défaut ou monosomie : le nombre de chromosome égale à 45, elle peut être autosomique létale, ou gonosomique (seul la monosomie X est viable syndrome de Turner)

- Aneuploïdie par excès ou trisomie : le nombre de chromosome égale à 47, peut être, autosomique (exp, trisomie 21 appelé syndrome de down, fréquente et viable, « 47, XY+21 », trisomie 13 appelé syndrome de Patau, létale « 47, XY +13 », trisomie 18 appelé syndrome d'Edward, létale, « 47, XY +18 ») ou gonosomique (exp : syndrome de klinefelter « 47, XXY », triplo X « 47,XXX », syndrome double Y « 47, XYY »).

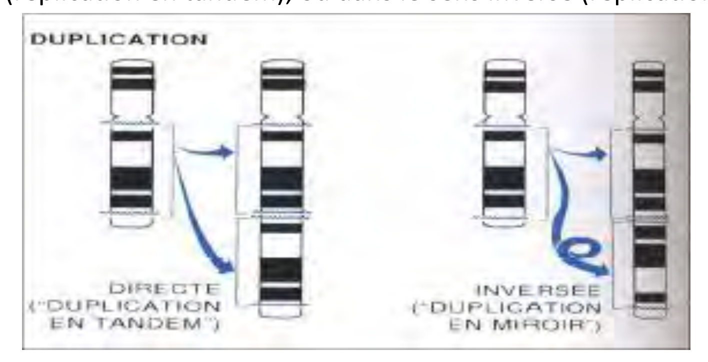
2- Les anomalies de structure :

Ce sont des cassures suivies de réparations anormales, (recollements anormaux), les cassures surviennes de façon aléatoire, mais il existe des régions préférentielles, les anomalies peuvent être équilibrés (ni perte ni gain de matériel génétique) ou déséquilibrés.

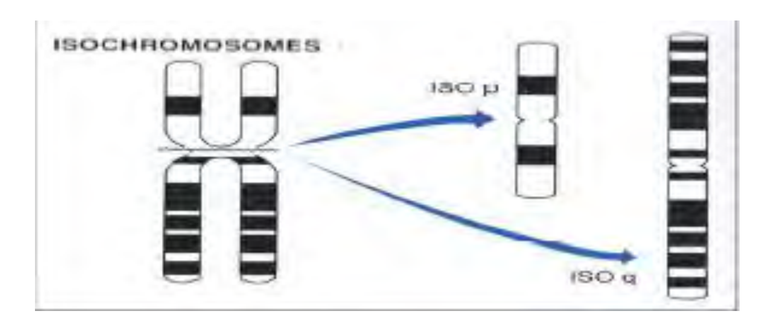
- Anomalie qui touche un chromosome :
  - La délétion : anomalie déséquilibré, elle est le résultat de cassure et perte d'un segment (une cassure→ perte du segment distale « délétion distale », ou de deux cassure sur le même bras → perte du segment intercalaire « délétion intercalaire ou interstitiel ».
  - L'inversion : anomalie équilibré, résultat de deux cassures sur un même chromosome suivi de recollement après inversion des segments, on dit qu'elle est paracentrique si les points de cassure se trouvent sur le même bras, et pericentrique si les points de cassure se trouvent de part et d'autre du centromère.



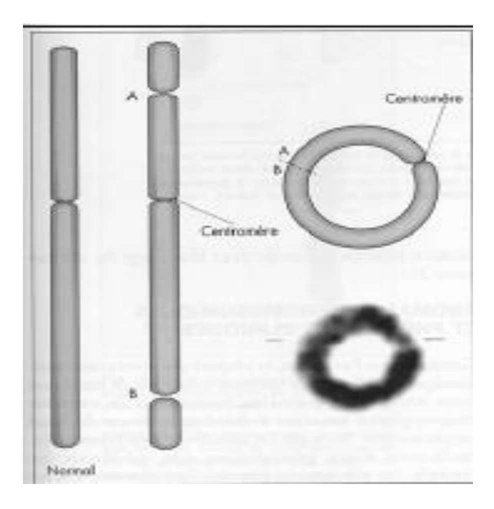
  - Duplication : c'est la répétition d'un ou de plusieurs segments de chromosome, elle est déséquilibrés, elle peut se faire dans le même sens que le segment d'origine (réplication en tandem), ou dans le sens inverse (réplication en miroir)



- Isochromosome : chromosome anormal formé de deux bras long (q) ou deux bras court (p), c'est une anomalie déséquilibré.



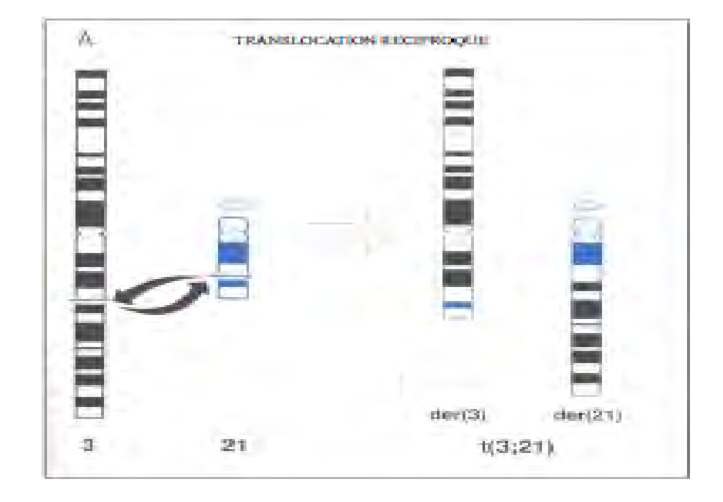
- Chromosome en anneau r : résulte d'une cassure a chaque extrémité de chromosome suivie d'un recollement avec perte de segment distaux, elle est déséquilibré.



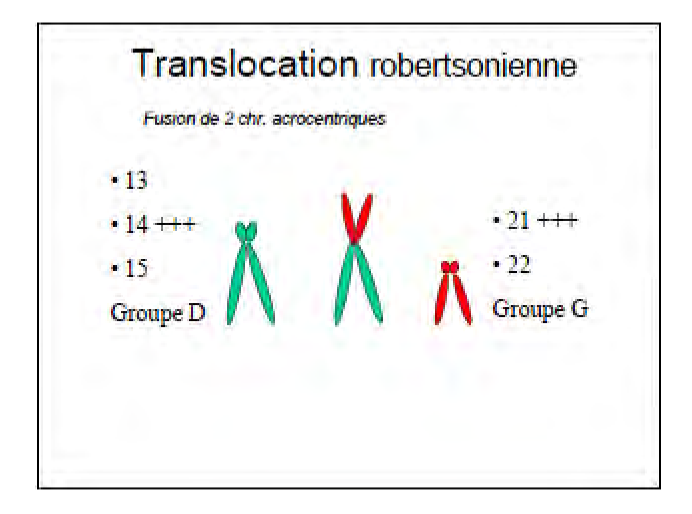
- Anomalie qui touche deux ou plusieurs chromosomes :

Ce sont les translocations, elles sont équilibré, on dénombre deux types :

- La translocation réciproque : elle résulte de deux cassures sur deux chromosomes différents et recollement après échange des segments distaux.



- La translocation Robertsonienne : c'est lune fusion centrique (prés du centromère) de deux chromosome acrocentrique.



Exemple : les types de gamètes produit par un individu qui porte une translocation robertsonienne

T(14,21)

